



Den 15. april 2016

Together We Are Strong

International Pompe Day

SÅ TIDLIGT SOM MULIGT

En hurtig diagnose er nøglen for at opnå det bedste resultat af den nuværende behandlingsform for Pompe Disease

I dag går der gennemsnitlig 10 år fra de første symptomer til en endelig diagnose.

HVORDAN KAN DU HJÆLPE

Kend de tidlige advarselstegn på Pompe Disease.

En simple blodprøve kan påvise (eller afvise) om en person har Pompe Disease.

Symptomer på Pompe Disease kan vise sig på mange måder.

Pompe Disease er så sjælden, at lægerne ofte overser de tidlige tegn, resulterende i patienter med manglende eller fejlagtige diagnoser.

Tidlige symptomer ved infantil debut (spædbørn)*

- Forstørret hjerte
- Manglende appetit/spisebesvær
- "Slap" krop (ingen muskelkontrol)
- Manglende hovedkontrol (barnet kan ikke holde hovedet selv)
- Forsinket fysisk udvikling

**Symptomer på infantile debut kan ofte observeres i de første uger efter fødselen. Ikke alle symptomer er synlige i begyndelsen.*

Tidlige symptomer ved sen debut (ældre børn og voksne)*

- Gangbesvær, besvær ved at gå på trapper
- Besvær ved at rejse sig fra en stol
- Åndedrætsbesvær (tegn kan være hovedpine om morgenen, morgenkvalme og general træthed)
- Muskelsmerter og muskelsvaghed
- "Klodsethed", eksempelvis falder ofte
- Bliver meget træt efter let træning

**Symptomer på sen debut kan fremkomme ved alle alderstrin. Ikke alle symptomer er synlige i begyndelsen.*

Har du mistanke om Pompe Disease, forlang en test!

FOR AT LÆRE MERE OM POMPE DISEASE, OG HVORDAN MAN TESTES, BESØG: www.worldpompe.org